

## INFORME DE CASO

### Anomalía de Ebstein en diagnóstico prenatal

#### Ebstein's anomaly in prenatal diagnosis

#### Anomalia de Ebstein no diagnóstico pré-natal

Yurima Chibas Lamothe<sup>1</sup>, Arismelis Marsillí Rivera<sup>2</sup>, Elsa Sánchez Ramírez<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Licenciada en Enfermería. Máster en Asesoramiento Genético. Asistente. Policlínico Universitario "Emilio Daudinot Bueno". Guantánamo. Cuba. Email: [yurimachivas@infomed.sld.cu](mailto:yurimachivas@infomed.sld.cu)

<sup>2</sup> Licenciada en Enfermería. Máster en Atención Integral a la Mujer. Instructora. Policlínico Universitario "Emilio Daudinot Bueno". Guantánamo. Cuba. Email: [arimarsilli@infomed.sld.cu](mailto:arimarsilli@infomed.sld.cu)

<sup>3</sup> Especialista de II Grado en Medicina General Integral. Máster en Longevidad Satisfactoria. Asistente. Policlínico Universitario "Emilio Daudinot Bueno". Guantánamo. Cuba. Email: [elsasanchez@infomed.sld.cu](mailto:elsasanchez@infomed.sld.cu)

## RESUMEN

Se presentó una gestante de 26 años de edad, mestiza, con antecedente de salud aparente evaluada en consulta de asesoramiento genético comunitaria con riesgo incrementado por exposición a teratógenos y mutágenos, que en la ecografía fetal del segundo trimestre se identificaron alteraciones cardiovasculares que pudieron estar relacionadas con anomalía de Ebstein. Este diagnóstico fue confirmado en el Centro Provincial de Genética Médica de Guantánamo y, posteriormente, en Santiago de Cuba. A pesar de ser una cardiopatía congénita poco frecuente, se consideraron: la intensificación de las acciones en la atención prenatal precoz de las gestantes en la comunidad, la realización y cumplimiento de los programas prenatales existentes en nuestro país, principalmente los ultrasonidos prenatales que continúan siendo el examen complementario de elección y ofrecer el asesoramiento genético específico en las familias afectadas.

**Palabras clave:** anomalía de Ebstein; malformaciones congénitas; síndrome genético

---

## ABSTRACT

A 26-year-old mixed-race pregnant woman with a history of apparent health evaluated in a community genetic counseling clinic with increased risk due to exposure to teratogens and mutagens was presented. Fetal echography of the second trimester identified cardiovascular alterations that may have been related to Ebstein's anomaly. Diagnosis that was confirmed in the Provincial Center of Medical Genetics of Guantánamo later was confirmed in Santiago de Cuba. Despite being a rare congenital heart disease, the following were considered: the intensification of the actions in the prenatal care of pregnant women in the community, the realization and fulfillment of the prenatal programs existing in our country, mainly the prenatal ultrasounds that continue being the complementary examination of choice and offer specific genetic counseling in affected families.

**Keywords:** Ebstein's anomaly; congenital malformations; genetic syndrome

---

## RESUMO

Apresentou-se uma gestante de 26 anos de idade, mestiza, com antecedente de saúde aparente avaliada em consulta de assessoramento genético comunitária com risco incrementado por exposição a teratógenos e mutágenos, que na ecografia fetal do segundo trimestre se identificaram alterações cardiovasculares que puderam estar relacionadas com anomalia de Ebstein. Diagnóstico que foi confirmado no Centro Provincial de Genética Médica de Guantánamo e, posteriormente, em Santiago de Cuba. Apesar de ser uma cardiopatia congênita pouco frequente, consideraram-se: a intensificação das ações na atenção prenatal precoce das gestantes na comunidade, a realização e cumprimento dos programas prenatais existentes em nosso país, principalmente os ultrasonidos prenatais que continuam sendo o exame complementar de eleição e oferecer o assessoramento genético específico nas famílias afetadas.

**Palavras chave:** anomalia de Ebstein; malformaciones congênitas; síndrome genética

---

## INTRODUCCIÓN

Las anomalías congénitas del corazón constituyen una de las principales causas de mortalidad infantil. En el 85 % de las malformaciones congénitas cardíacas se involucran factores genéticos y ambientales y en el 15 % restante existe una herencia monogénica por afección de un gen específico o una anomalía cromosómica, generalmente acompañando a un síndrome genético.<sup>1-4</sup>

En Cuba se puede estimar que la incidencia de cardiopatías congénitas es de 6 a 8 por cada 1000 recién nacidos, siendo aproximadamente la mitad de ellas las que presentaran síntomas en el período neonatal.<sup>5-7</sup>

La provincia Guantánamo el año 2016 culminó con una tasa de mortalidad infantil de 6,2 por cada 1000 nacidos vivos, siendo las anomalías congénitas la segunda causa de muerte en el menor de 1 año; solo fue precedida por las afecciones originadas en el período perinatal.<sup>8</sup>

La Anomalia de Ebstein fue descrita por Wilhelm Ebstein en 1866 y se diagnosticó sobre la base del desplazamiento dentro del ventrículo derecho y adosamiento de una valva septal rudimentaria y un abombamiento de las valvas anterior y posterior de la tricúspide. Asociado a la ausencia de válvula de Tebesio y un foramen oval permeable. Sus originales hallazgos: desplazamiento valvar y displasia valvar.<sup>9-10</sup>

Es una malformación cardíaca poco frecuente.

Debido a la magnitud y repercusión social de las cardiopatías congénitas en los últimos años y la requerida necesidad de aumentar esfuerzos organizacionales y científicos con el objeto de mejorar la atención prenatal, nos proponemos realizar la presente investigación para dar a conocer mediante la presentación de este caso diagnosticado en etapa prenatal con anomalía de Ebstein; teniendo en cuenta, además, que los reportes son escasos en la provincia y, en particular, en nuestra área de salud resultando ser el primer caso diagnosticado en el Policlínico Universitario "Emilio Daudinot Bueno" del municipio Guantánamo.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Gestante de 26 años de edad, mestiza, con antecedente de salud aparente y una historia obstétrica de cuatro gestaciones, de ellas dos partos y un aborto provocado, evaluada en consulta de Asesoramiento Genético Comunitaria como riesgo incrementado por exposición a teratógenos y mutágenos, por referir la ingestión durante la gestación de bebidas alcohólicas, fumadora; captada con 20,5 semanas de embarazo (captación tardía).

Se le realizaron en el Policlínico Universitario "Emilio Daudinot Bueno" los estudios siguientes:

*Electroforesis de hemoglobina:* AS, estudiada en embarazo anterior hace dos años, portadora de hemoglobinopatía.

*Electroforesis de hemoglobina (esposo):* AA.

*Grupo y factor:* O+

*Glicemia:* 3,2 mmol/l<sup>-1</sup>

*Prueba VIH:* negativa.

*Serología:* no reactiva.

*Antígeno de superficie:* negativo.

*Alfafetoproteína:* (15-19 semanas) No realizado por captación tardía.

*Ultrasonido marcador genético:* (11-13,6 semanas) No realizado por captación tardía.

*Ultrasonido del segundo trimestre* (según Programa) realizado por el departamento de Genética Municipal a las 22,5 semanas por el riesgo genético que informó:

Feto: 1.

Vitalidad: buena.

Placenta: posterior.

Líquido amniótico: normal.

*Biometría:*

Diámetro Biparietal (DBP): 60 mm – 22,1 semanas

Perímetro craneal (CC): 202 mm – 22,2 semanas

Perímetro abdominal (CA): 212 mm – 22,4 semanas

Longitud del fémur (LF): 42 mm – 22,1 semanas

Peso aproximado: 515 g.

Edad gestacional probable: 22,3 semanas.

Área cardíaca que impresionó cardiomegalia, derrame; llamó la atención engrosamiento de las paredes ventriculares, aumento del tubérculo ventricular derecho. Restos de caracteres fetales aparentemente normales.

Se remite a Genética Provincial para su reevaluación en colectivo.

Los resultados del ultrasonido realizado en el Centro Provincial de Genética Médica de Guantánamo en colectivo genético que informó fueron:

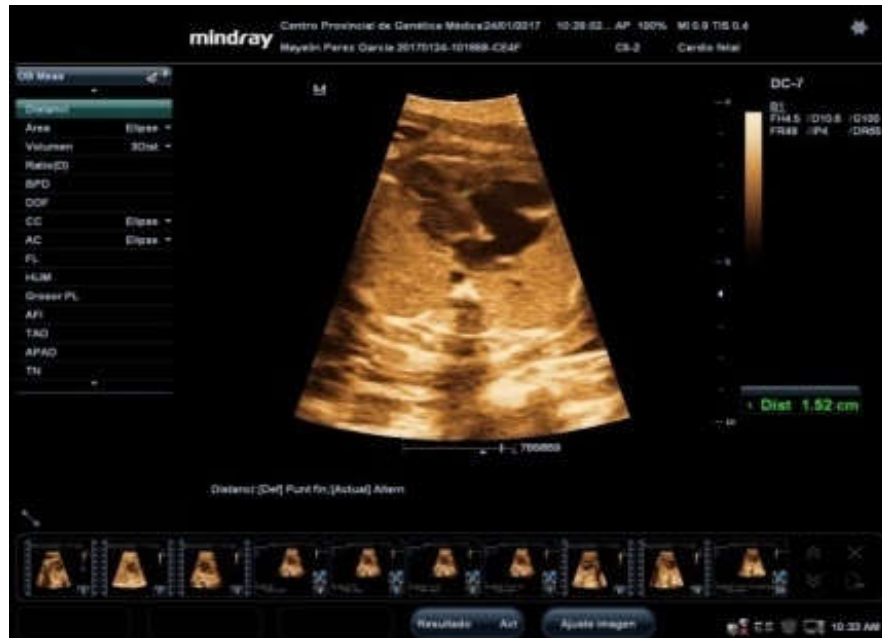
Número de feto: 1.

Vitalidad: Buena.

Líquido amniótico: Normal.

Placenta: Posterior.

Entrecruzamiento en eje corto y eje largo, ventrículo derecho aumentado de tamaño, derrame pericárdico; ventrículo izquierdo atrialización del ventrículo derecho, desplazamiento apical de la valva septal de la tricúspide; adosamiento de los elementos de la válvula tricúspide en la cavidad ventricular (Ver Figura 1), relacionado con anomalía de Ebstein.



**Figura 1.** Ultrasonido: ecocardiografía fetal donde se apreció cardiomegalia, engrosamiento de las paredes ventriculares, implantación anormal de la válvula tricúspide en la cavidad ventricular derecha.

Después de ser asesorada se remitió al Centro Provincial de Genética Médica de Santiago de Cuba.

*Ultrasonido que informa:* corazón que impresiona aumento de tamaño que ocupa más de 1/3 de la posición normal, aumento de las valvas A-V, desplazamiento del orificio fisiológico de la válvula tricúspide hacia la cavidad del ventrículo derecho, hacia la unión de la porción de entrada con la porción trabecular, sonda fibrosa. Posible anomalía de Ebstein.

## DISCUSIÓN DEL CASO

La anomalía de Ebstein es una variedad de anomalía de la válvula tricúspide, en la cual esta se desplaza hacia abajo, dentro del ventrículo derecho y las hojuelas adquieren una forma abalonada anormal. Esta disposición anómala permite que la sangre retorne a la aurícula derecha y además, bloquee el acceso al tranco pulmonar, se establece, por tanto un cortocircuito de aurícula derecha a izquierda a través del agujero oval. La sangre que alcanzan las arterias pulmonares lo hace siguiendo

la vía: ventrículo izquierdo - aorta - conducto arterioso-arterias pulmonares.<sup>11</sup>

Su incidencia en la población fetal total se calcula en un 7 % y está presente en 1 de cada 20 000 nacidos vivos.<sup>1</sup>

### **Principales manifestaciones clínicas**

De forma ocasional puede detectarse en un estudio radiológico que demuestre una gran cardiomegalia estando el paciente asintomático y, posteriormente, mostrar disnea, cianosis, fatiga, taquicardia.<sup>10</sup>

#### *Electrocardiograma:*

Bloqueo de rama derecha, PR prolongado, ondas P altas, taquicardia auricular, latidos prematuros, *flutter* frecuente.

*Angiografía:* aurícula derecha muy agrandada.

#### *Diagnósticos ultrasonográfico:*

- Cardiomegalia a expensas de una aurícula derecha agrandada con atrialización del ventrículo derecho.
- Regurgitación tricúspide demostrada con el estudio Doppler.
- Desplazamiento apical de la valva septal de la tricúspide dentro del ventrículo derecho.
- Se puede asociar con una transposición corregida de las grandes arterias.
- Puede existir *hidrops* fetal y taquiarritmias (taquicardia supraventricular) ya que es uno de los defectos estructurales que puede causar una disfunción cardíaca significativa.<sup>1,11</sup>

### **Diagnóstico diferencial**

La anomalía de Ebstein debe diferenciarse ecocardiográficamente de la presencia de un amplio espectro de variedades de anomalías del aparato valvular tricúspideo. Entre las que se encuentran: la displasia y prolapso valvular, válvula tricúspide de doble orificio, válvula tricúspide en paracaídas, orificio tricúspideo con ausencia del aparato valvular, atresia tricúspide por válvula imperforada, y la válvula tricúspide encabalgada sobre un tabique interventricular mal alineado, agrandamiento idiopático del atrium derecho. Es bueno aclarar que ninguna de estas anomalías tiene el desplazamiento inferior de la tricúspide, característica más importante de la anomalía de Ebstein.<sup>1,9</sup>

El tratamiento depende de la severidad de los defectos y los síntomas y signos presentados por el paciente. El objetivo de este es minimizar los síntomas y evitar futuras complicaciones, como: la cardiomegalia progresiva, la insuficiencia cardíaca y las arritmias.

La cirugía está indicada en los casos de pacientes sintomáticos que no responden al tratamiento médico. La mortalidad tardía vinculada con la restitución de la válvula tricúspide es del 10-15 %.<sup>10-11</sup>

### **Aspectos éticos**

*Nota:* Para la publicación de la información y de las fotografías se solicitó consentimiento a la señora; la cual estuvo de acuerdo en que se hiciera su divulgación con fines científicos a quien agradecemos por su colaboración.

## **CONSIDERACIONES FINALES**

La mayoría de las malformaciones cardiovasculares diagnosticadas en la etapa prenatal son defectos que pueden causar la muerte antes del primer año de vida. A pesar de ser una cardiopatía congénita poco frecuente, consideramos que se deben intensificar las acciones en la atención prenatal precoz de las gestantes en la comunidad; la realización y cumplimiento de los programas prenatales existentes en nuestro país, principalmente los ultrasonidos prenatales que continúa siendo el examen complementario de elección y ofrecer el asesoramiento genético específico en las familias afectadas.

## **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Oliva Rodríguez JA. Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica. La Habana: Editorial: Ciencias Médicas Año; 2010.
2. Vega Gutiérrez E, Rodríguez Velásquez L, Gálvez Morales V, Sainz Cruz L B, García Guevara C. Incidencia y tratamiento de las cardiopatías congénitas en San Miguel del Padrón. Rev Cubana Med Gen Int [en línea]. 2012 Sep [citado 2017 Feb 12]; 28(3): [aprox. 14 p]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/mgi/v28n3/mgi02312.pdf>
3. Medina Martín AR, Pérez Piñero M A, Rodríguez Borrego B J, Alonso Clavo M, Ramos Ramos L, Valdivia Cañizares S. Comportamiento clínico epidemiológico de las cardiopatías congénitas en el primer año de vida. Gaceta Méd Esp [en línea]. 2014 [citado 17 Nov 13]; 16(2): [aprox. 11 p.]. Disponible en:



- [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1608-89212014000200005&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1608-89212014000200005&lng=es)
4. López Baños L, Fernández Pérez Z, García Guevara C. Factores de riesgo prenatales relacionados con la aparición de las cardiopatías congénitas. *Rev Cubana Obstet Gin* [En línea]. 2012 Sep [citado 2017 Ago. 07]; 38(3): 313-321. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0138-600X2012000300004&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2012000300004&lng=es)
  5. Colectivo de autores. Neonatología. Diagnóstico y tratamiento. 2ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2016.
  6. Navarro Ruiz MI, Herrera Martínez M. Mortalidad infantil por cardiopatías congénitas en un período de nueve años en villa clara. *Medicentro* [en línea]. 2013 Mar [citado 2017 Ago 07]; 17(1): [aprox. 9 p.]. Disponible en: <http://www.medicentro.sld.cu/index.php/medicentro/article/view/1517/1344>
  7. Quesada Quesada T, Navarro Ruíz M. Cardiopatías congénitas hasta la etapa neonatal. Aspectos clínicos y epidemiológicos. *Acta Méd Centro* [en línea]. 2014 [citado 7 Ago 2017]; 8(3):149-162. Disponible en: <http://www.revactamedicacentro.sld.cu/index.php/amc/article/view/165>
  8. MINSAP. Anuario Estadístico [en línea]. La Habana: Dirección de Registros Médicos y Estadística de Salud; 2016 [citado 7 Ago 2017]. Disponible en: [http://files.sld.cu/dne/files/2017/05/Anuario\\_Estad%C3%ADstico\\_d\\_e\\_Salud\\_e\\_2016\\_edici%C3%B3n\\_2017.pdf](http://files.sld.cu/dne/files/2017/05/Anuario_Estad%C3%ADstico_d_e_Salud_e_2016_edici%C3%B3n_2017.pdf)
  9. Martínez García G, Montero García R, Cruz Rodríguez L, Cárdenas Fernández Y, Hernández González A. Anomalía de Ebstein en edad adulta. *Rev Cubana Med Mil* [en línea]. 2009 Dic [citado 7 Ago 2017]; 38: 91-100. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0138-65572009000300010&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-65572009000300010&lng=es)
  10. Sánchez González EL, Sánchez Mayola R, Mayola Alberto C, Ramírez Rondres L. Anomalía de Ebstein y embarazo: presentación de 2 casos. *Mediciego* [en línea]. 2011 Jul. [citado 07 Feb 2017]; 17(Supl 1):[aprox. 3 p.]. Disponible en: [http://www.bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol17\\_supl1\\_%202011/casos/t-20.html](http://www.bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol17_supl1_%202011/casos/t-20.html)
  11. Justo Sánchez D, Ferreiro Rodríguez A, Llamas Paneque A, Rodríguez Tur Y, Rizo López D, Yasell Rodríguez M, Petisco Hernández A, Torres López A, *et al.* Comportamiento clínico epidemiológico de los defectos congénitos en La Habana. *Rev Cubana Ped* [en línea]. 2015 [citado 7 Feb 2017]; 88(1):[aprox. 12

p.]. Disponible en:  
<http://www.revpediatria.sld.cu/index.php/ped/article/view/42>

**Recibido:** 27 de octubre de 2017

**Aprobado:** 13 de diciembre de 2017